



## OLGU SUNUMU

### ZELLWEGER SENDROMU ÖN TANILI HASTADA MANYETİK REZONANS GÖRÜNTÜLEME SIRASINDA ANESTEZİK YAKLAŞIM

Berrin Işık, Hande Arpacı, Gözde Karaca, Ömer Kurtipek  
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Ankara, Türkiye

#### ÖZET

Zellweger Sendromu (ZS) peroksizom eksikliğine bağlı, nörolojik sistem, iskelet sistemi, karaciğer ve göze ait anomalilerin izlendiği, nadir görülen bir sendromdur. Zellweger Sendromunda gözlenen anomaliler anestezi uygulamalarında ciddi komplikasyonlara yol açabilir. Öte yandan ZS'li olgularının anestezi uygulamaları yeterince aydınlatılmamıştır. Bu nedenle ZS ön tanılı 11 aylık olguda manyetik rezonans görüntüleme sırasındaki anestezi yaklaşımımızı sunmayı amaçladık.

**Anahtar Kelimeler:** Zellweger Sendromu, Anestezi, MRG

#### ANESTHETIC MANAGEMENT OF A PATIENT WITH PRE-DIAGNOSED ZELLWEGER SYNDROME DURING MAGNETIC RESONANCE IMAGING

#### ABSTRACT

Zellweger Syndrome (ZS) is rare peroxysome deficiency disorder and patients suffering from this syndrome display a range of disturbances including neurological, skeletal, hepatological and ocular abnormalities. These abnormalities may cause serious complications during anesthetic management. However, anesthetic management of patients with ZS is not clarified enough. That is why we would like to share our experience by presenting our anesthetic approach, towards a 11 month baby pre-diagnosed with ZS, during magnetic resonance imaging (MRI) procedure.

**Keywords:** Zellweger Syndrome, Anesthesia, MRI

#### GİRİŞ

Peroksizomlar olgun eritrosit dışında tüm vücut hücrelerinde ve başta miyelin olmak üzere tüm membranların yapısında bulunan organeller olup, ana fonksiyonları yağ asitleri metabolizması yolağındaki plazmalojenlerin biyosentezidir. Peroksizom kusurlarının prototipi ve en ciddi olan Zellweger Sendromu (ZS) genetiğe bağımlı ve otozomal resesif geçişli, çok nadir görülen bir hastalıktır<sup>1,2</sup>. Zellweger Sendromunda genetik kusur 12. kromozom üzerinde yer alan ve ilk kez Hans Zellweger tarafından tanımlanan PXR1 geninin mutasyonundan kaynaklanmaktadır<sup>3</sup>. Klinik seyri daha hafif

olan yenidoğanın adrenolökodistrofi (YALD) ve İnfantil Refsum hastalığı da ZS spektrumunda değerlendirilmektedir. Rhizomelik kondrodisplazi punktata hastalığı da peroksizom kusurları içinde yer almakla birlikte fenotipik özellikleri farklıdır<sup>4,5</sup>.

Zellweger sendromunda hepatosellüler, renal disfonksiyon ve hipotoni nedeniyle anestezi uygulamaları sırasında ciddi sorunlarla karşılaşılabilir<sup>1-6</sup>.

Literatürde YALD'li olguların anestezisine ait çeşitli bildiriler bulunmaktaysa<sup>4,5</sup> da ZS'ye ait bir tek olgu sunumu dışında yayına rastlanmadı<sup>6</sup>. Zellweger Sendromlu olguların cerrahi dışı anestezi uygulamalarına ait

#### İletişim Bilgileri:

Dr. Berrin Işık,  
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD,  
Ankara, Türkiye  
e-mail: berrinisik@gazi.edu.tr

Marmara Medical Journal 2008;21(1):073-075



bilgiye ise ulaşılamadı. Bu nedenle ZS ön tanılı hastada manyetik rezonans görüntüleme (MRG) sırasındaki anestezi yaklaşımı sunularak, literatüre katkıda bulunmak amaçlandı.

### OLGU SUNUMU

Zellweger Sendromu ön tanılı, 11 aylık, 7 kg ağırlığındaki kız olgunun MRG sırasında hareketsizliğini sağlamak amacıyla anestezi uygulanması planlandı. Fizik muayenede geniş alın, düz oksiput, küçük çene, büyük dil, hafif hipotoni, mental motor gerilik, hepatosplenomegali olduğu belirlendi (Resim 1). Göz muayenesinde retina anomalileri saptanmıştı. Kanama pıhtılaşma sistemine ait herhangi bir sorun saptanmayan hastada Hb 10.1 gr/dl olarak bulundu. Tedavi amacıyla herhangi bir ilaç almadığı öğrenildi. Anestezi uygulaması öncesi 4 saatlik açlığı takiben premedikasyon yapılmaksızın MRG odasına alınarak, parmak ucundan periferik oksijen saturasyonu (SpO<sub>2</sub>), elektrokardiyografi ile kalp atım hızı (KAH), ve non-invaziv kan basıncı (KB) ölçümüne başlandı (Omni-Trak Noninvasive Vital Sign Monitoring System MRI®). Anestezi indüksiyonu %100 O<sub>2</sub> içinde %8 sevofluran ile gerçekleştirilerek 1.5 numara laringeal maske yerleştirildi. Havayolu açıklığı sağlandıktan sonra el sırtından periferik damaryolu açıldı. Anestezi devamında %100 O<sub>2</sub> içinde %1.5 sevofluran kullanıldı. (880 MRI pneuPac-ventiPac®). Elli dakika süren işlem boyunca SpO<sub>2</sub>:%97–100, KAH 100–120 vuru/dk, KB:85–75/55–40 mmHg arasında seyretti. İşlem bitiminde sevofluran uygulaması sonlandırılarak, solunum yeterli hale geldiğinde laringeal maske çıkarıldı. Ventilasyon %100 O<sub>2</sub> ile sürdürüldü. Sevofluran uygulamasının kesilmesinden sonra spontan solunumun başlaması 3 dk, spontan göz açma süresi 12 dk, kol ve bacağı kaldırmama 15 dk da gerçekleşti. Derlenme odasında 1 saat monitorize edilerek gözlenen olgu bilinci açık, spontan solunumu düzenli ve yeterli, genel durumu iyi olarak servisine gönderildi.



Resim 1: Zellweger sendromlu olgu

### TARTIŞMA

Serebrohepatorenal sendrom olarak da bilinen ZS yenidoğan döneminde hipotoni, gelişme geriliği, fasiyal dimorfizm, retinal disfonksiyon ve sağırliğin eşlik ettiği ciddi kognitif yetersizlik, hepatomegali, renal kistler ile karakterizedir. Yenidoğan döneminde uzayan sarılık, kusma ve diyareye eşlik eden malabsorbsiyon sendromları da gözlenebilir. Zellweger Sendromunda tanı çok uzun zincirli yağ asitlerinin birikimine dayanan biyokimyasal metodlarla konur. Hastalığın prognozu kötü olup genellikle gastrointestinal kanama, solunum ve karaciğer yetmezliği nedeniyle bir yaş altında ölümle sonuçlanır<sup>1,2,6</sup>. Sunulan 7 aylık olguda hipotoni, gelişme geriliği, retinal disfonksiyon, yenidoğan döneminde tedavi gerektirmeyen sarılık, hepatosplenomegali öyküsü vardı.

Bu olgularda ciddi hipotoniden kaynaklanan solunum yetersizliği, apne ve gastroösefagial reflü anesteziyolog için ciddi bir problem



olduğundan anestezi öncesi solunum sistemi dikkatle değerlendirilmeli, midenin boş olması için gereken açlık süresi sağlanmalıdır. Yine bu olgularda hipotoniyi artırarak solunum yolu obstrüksiyonunu kolaylaştıracağından sedatif premedikasyon da yapılmamalıdır. Sunulan olguda 4 saatlik açlık süresi ardından premedikasyon ve kas gevşetici kullanımından kaçınılarak inhalasyon anestezi uygulandı. Sevofluran inhalasyonu ile yeterli anestezi derinliği sağlandığında laringeal maske yerleştirildi.

Sirozu olan ZS'lu olgularda, hepatik disfonksiyon hipoalbuminemi, koagülopati, ve hepatik yolla metabolize olan ilaçların metabolizmasında gecikmeye yol açabilir<sup>1,2</sup>. Antikonvülzanların kronik kullanımı da karaciğer fonksiyonlarını etkileyebilir. Zellweger sendromunda böbrek fonksiyonlarının kısıtlılığı ve strese adrenal yanıt baskılanması nedeniyle perioperatif dönemde steroid kullanımı gerekebilir<sup>7,8</sup>. Sunulan olguda hepatosplenomegali olmakla birlikte karaciğer ve böbrek fonksiyonları normal sınırlarda idi, antikonvülzan veya steroid kullanımı da yoktu. Ancak premedikasyon ajanı, kas gevşetici, antiasit gibi rutinde kullanılacak diğer ilaçların kullanımından kaçınmamıza ve sevofluranı anestezi induksiyonu sonrası %100 O<sub>2</sub> içerisinde %1.5 konsantrasyonda uygulamamıza rağmen spontan solunumun başlaması 3 dk, spontan göz açma süresi 12 dk, kol ve bacağı kaldırabilme 15 dk da gerçekleşti. Benzer anestezi protokolü ile gerçekleştirilen bir araştırmamızda sevofluranın sonlandırılmasından sonra, olgularda spontan solunumun başlaması ile laringeal maskenin çıkarılma süresi 1.6±0.7 dk, spontan göz açma zamanı 5.7 ±2.6 dk, sözel uyarana göz açma zamanı 7±2.3 dk, spontan kol ve bacak hareketi 3±2.2 dk olarak bulunmuştu<sup>9</sup>.

Sendromlu olguların tanı veya tedavi sürecinde sıklıkla MRG gerekmekte ve hareketsizliği sağlamak amacıyla anestezi uygulamalarına ihtiyaç olmaktadır. Manyetik rezonans görüntüleme sırasında anestezi uygulaması yapabilmek için anestezi ve monitorizasyon standartları korunarak,

manyetik rezonans uyumlu donanım kullanılmalıdır<sup>10</sup>.

Hipotoniyle seyreden tüm hastalıklarda olduğu gibi ZS'da da bası ülserleri oluşumuna yatkınlık olduğu hatırd tutularak uzun süreli hareketsizliğin gerektiği uygulamalarda önlem alınmalıdır<sup>4</sup>.

Sonuç olarak ZS'lu olguların cerrahi dışı anestezi uygulamalarında preoperatif dikkatli bir değerlendirmenin ardından, premedikasyon ve kas gevşetici verilmeksizin havayolu açıklığının laringeal maske ile sağlanmasının ve sevofluran ile anestezinin sürdürülmesinin, derlenme süresinde uzama görülmesine karşın güvenli olduğu kanısındayız. Ancak ZS'nun ilerleyici, yaşam süresinin kısa, birden fazla organ sisteminin etkilenmiş olabileceği de hatırd tutulmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Baum VC, O'Flaherty JE. Zellweger syndrome. In: Baum VC, O'Flaherty JE, eds. Anesthesia for Genetic, Metabolic and Dysmorphic Syndromes of Childhood. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins, 1999: 329-330.
2. Wanders RJA, Waterham HR. Peroxisomal disorders I: biochemistry and genetics of peroxisome biogenesis disorders. Clin Gen 2004; 67: 107-133.
3. Zellweger H, Maertens P, Superneau D, et al. History of the cerebrohepatorenal syndrome of Zellweger and other peroxisomal disorders. South Med J 1988; 81: 357-364.
4. Schwartz RE, Stayer SA, Pasquariello CA, et al. Anaesthesia for the patient with neonatal adrenoleukodystrophy. Can J Anaesth 1994; 41: 56-58.
5. Luciani GB, Pessotto R, Mazzucco A. Adrenoleukodystrophy presenting as postperfusion syndrome. NEJM 1997; 336: 731-732.
6. Platis CM, Kachko L, Peled E, Katz J. Anesthesia for the child with Zellweger syndrome: a case report. Pediatric Anesthesia 2006;16:361-362.
7. Fitzpatrick DR. Zellweger syndrome and associated phenotypes. J Med Genet 1996; 33: 863-868.
8. Poggi-Travert F, Fournier B, Poll-The BT, et al. Clinical approach to inherited peroxisomal disorders. J Inher Metab Dis 1995; 18(S1): 1-18.
9. Işık B, Arslan M, Doğan AT, Kurtipek Ö. Dexmedetomidine decreases emergence agitation in pediatric patients after sevoflurane anesthesia without surgery. Paediatr Anesth 2006; 16: 748-753.
10. Işık B. Manyetik rezonans görüntüleme ve anestezi. Marmara Med J 2006;19:98-103.